


**تقديم: آية الجاني**

الصف الثاني عشر

المشرف: ريم ابراهيم

٢٠١٦ -٢٠١٧

# DAWEN SYNDROME

حلقة بحث في مادة العلوم



# مقدمة:

منذ القدم عرف الناس مجموعة من الأطفال المختلفين قليلاً عن الأطفال العاديين ..هؤلاء هم أطفال متلازمة داون والذين كانوا يسمون خطأ بالأطفال المنغوليين. وقد تعامل معهم كأشخاص متخلفين عقلياً، وسادت معتقدات كثيرة غير صحيحة عن طبيعة هؤلاء الأطفال، وقد عانوا كثيراً من الإهمال والأمراض، ما كان يؤدي إلى الوفيات المبكرة بينهم ولكن:

- **هل نستطيع معرفة نوعية الاختلال الكروموزومي الذي يحدث في هؤلاء الأطفال؟**
- **هل لعمر الأب والأم علاقة بمتلازمة داون؟**
- **هل الأبوين المصابين بمتلازمة داون يجب أن ينجبا طفل مصاب بمتلازمة داون ؟**



# الفصل الأول:

## الأمراض الوراثية:

توصل العلماء إلى دراسة أكثر من ٥٠٠٠ مرض وراثي تتسبب عن جينات موجودة في الكروموسومات الجسدية أو الكروموسومات المرتبطة بجنس المولود، ومن بين كل ١٠٠٠ مولود هنالك ٢٠ مولوداً مصابون بأحد التشوهات الخلقية. ومن بين الحالات في مستشفيات الأطفال هناك ٣٠% تقريباً مصابون بأمراض وراثية، كما أن ٥٠% من الوفيات في أقسام الأطفال بسبب الأمراض الوراثية [١]

## من أحد أنواع الأمراض الوراثية:

**– أمراض الكروموزومات (الصبغيات):**

وهي أمراض تحدث نتيجة خلل في عدد الكروموزومات أو تركيبها أو شكلها، مثال على ذلك ***متلازمة داون***. أمراض الكروموسومات هي أمراض نادرة الحدوث وتكرارها نادر في العائلة.[٢]

### ***تعريف المتلازمة:***

هي عبارة عن مجموعة من الأعراض والعلامات التي تصف بمجموعها مرضاً معيناً أو اضطراباً نفسياً أو أية حالة غير طبيعية.

إن كلمة "متلازمة syndrome" في الأصل مشتقة من الكلمة اليونانية "sundromos"والتي تعني التزامن، أي أن ظهور المرض يكون متزامناً مع ظهور الأعراض.

تشتق أسماء المتلازمات عادة من سمات المتلازمة مثل متلازمة (يد فم قدم)، أو حسب اسم الطبيب المكتشف للحالة مثل متلازمة داون.

ومصطلح تناذر هو مرادف لمصطلح متلازمة.

***هنالك نوعان من المتلازمات:***

---

[١] العريض، شيخة، نحو حياة أفضل لمتلازمة داون، ص ٢٦٢
[٢] العريض، شيخة، نحو حياة أفضل لمتلازمة داون، ص ٢٦٣

المتلازمات السريرية المرضية: هي مجموعة من العلامات والأعراض التي تتخذ سمات مرض واحد مثل متلازمة العوز المناعي المكتسب الايدز.

المتلازمة على المستوى الجيني: وتشير إلى تغير مرضي يحدث بسبب تغيرات محددة ومعرفة تطرأ على مستوى الجين الحي (المورثة) مثل متلازمة داون أو تثلث الصبغي ٢١.

***الفرق بين المتلازمة والمرض:***

المتلازمة: هي عبارة عن أعراض متنوعة ومختلفة غير مترابطة تهيئ لحدوث مرض أو تكون مسببة للمرض ولا يكون هنالك سبب واضح لحدوثها.

المرض: هو عبارة عن اضطرابات في وظيفة من وظائف الجسم، أو عضو أو حتى أي جهاز من أجهزة الجسم، بحيث يؤدي ذلك إلى ظهوره أعراض وعلامات معينة، وقد تكون أسبابها المرض وآلية حدوثه وإنذاره معروفة أو غير معروفة.[٣]

# الفصل الثاني:

***متلازمة داون:***

وصف العالم داون قبل ما يزيد عن المائة عام، أطفالاً يولدون بملامح مميزة أهمها الأعين المائلة، والرأس المستدير الصغير الحجم نسبياً، والأيدي القصيرة، وبعض الملامح الخاصة. وما يلبث هؤلاء الأطفال أن يُظهروا تباطؤاً في نموهم الحركي والذي يتطور بالتالي إلى صورة من التخلف العقلي، وفي عام ١٩٥٩م اكتشف العلماء خلل الكروموسومات المسبب للمرض، وقد عرف المرض باسم الطفل المنغولي وهي تسمية خاطئة لا تستخدم علمياً ولا مبرر لها.

الطفل المصاب بمتلازمة داون تحتوي كل خلية في جسمه على كروموزوم زائد، وبذلك فإن عدد الكروموزومات في نواة كل خلية من خلايا جسمه هو ٤٧ كروموزوم وليس ٤٦ كما هو الحال في الإنسان العادي، وتحديداً يكون هذا الكروموزوم الزائد في المكان ٢١ من مخطط الكروموسومات.[٤]

إن الأطفال المصابين بهذه الحالة لديهم الاحتياجات النفسية والعاطفية نفسها عند الأطفال العاديين، وإن ثلث أفراد متلازمة داون ليهم عيب خلقي في القلب وبعضهم لديه عيب خلقي في الجهاز التنفسي والهضمي، واغلب هذه العيوب يمكن إصلاحها.

---

[٣] www.syr-res.com (ما هي متلازمة داون)
[٤] العريض، شيخة، نحو حياة أفضل لمتلازمة داون، ص ٢٦٣

ويكونون أكثر استعداداً للإصابة بالالتهابات ولاسيما التهاب الصدر والجهاز التنفسي.

نتيجة العناية الطبية والعائلية التي تتوفر لأفراد هذه الفئة يعيش بعض منهم حتى سن ٦٠ سنة.

يمكن عمل فحص دوري أثناء الحمل لاكتشاف الجنين المصاب، وغالبيتهم يكون التخلف العقلي لديهم تخلفاً طفيفاً أو متوسطاً، ولكن العناية المستمرة والتعليم المناسب أمر مهم جداً لهؤلاء الأطفال حتى يستطيعوا أن يعيشوا حياة طبيعية في المجتمع.[٥]

***الصفات الخلقية:***

الأطفال المصابون بهذا المرض لهم صفات جسمية وشكلية خاصة منها:

١- ضيق أو انحراف في العينين يشبههم بالأطفال الصينيين

٢- غشاء صغير يغطي الزاوية الداخلية للعين.

٣- هبوط بسيط في عظم الأنف العلوي.

٤- الأذن الصغيرة.

٥- الفم الصغير واللسان البارز

٦- قصر القامة وضعف العضلات وليونتها.

٧- صغر اليدين وامتلاؤهما وقصر الأصابع

٨- اعوجاج بسيط في الإصبع الغير (البنصر)

٩- وجود ثنية واحدة مستعرضة في كف اليد بدلاً من اثنتين.[٦]

---

[٥] العريض، شيخة، نحو حياة أفضل لمتلازمة داون، ص ٢٦٤,٢٦٥

[٦] العريض، شيخة، نحو حياة أفضل لمتلازمة داون، ص ٢٦٦




**الصفات العقلية:**

تصنف متلازمة داون ضمن الإعاقة العقلية البسيطة والتي تتراوح نسبة ذكائها ما بين ٥٥–٧٠ ومخ متلازمة أطفال داون يكون سليم وليس تالف وخلايا المخ أيضاً تكون في معظم الحالات، ولكن الأعصاب التي تحمل المعلومات من خلية عصبية إلى أخرى تكون رديئة العزل ولا تحمل الرسالة بالسرعة التي تحمل بها الأعصاب عند الطفل العادي

**الصفات النمائية:**

نتيجة لحالة التخلف عند المصاب بأعراض داون فإن مراحل نمو المظاهر النمائية لديه تكون أبطأ بكثير إذا ما قورنت بمثيلاتها عند أقرانهم من الأطفال العاديين.

**صفات النمو الجسمي:**

يختلف معدل النمو الجسمي لذوي متلازمة داون لأسباب منها العوامل الوراثية، والعرقية، والأداء الهرموني، ووجود شذوذ خلقي .فيتوقع أن يكون الطفل الذي يعاني من مشكلات في التغذية (كصعوبة الرضاعة والبلع بالإضافة إلى صعوبة القضم والمضغ بالأسنان)، أقل وزناً وأضعف صحة، وكذلك الطفل ذو الوالدين الطويلين يتوقع أن يكون أطول من المعدل المعروف لذوي الحالة .وعموماً فإن معدل الطول الذي يمكن توقعه للشخص البالغ من ذوي متلازمة داون تراوح تقريبا ما بين ١٤٠سم إلى١٦٢,٥سم، أما الأنثى البالغة من ذوات متلازمة داون فيتوقع أن يتراوح طولها تقريباً مابين٧٥,٥سم إلى١٣٢,٥سم.[٧]

[٧] الهذلي، آمنة، دراسة مرجعية عن متلازمة داون، ص١٠

**صفات نمو المهارات الحركية:**

وفيما يتعلق بنمو المهارات الحركية للأطفال ذوي متلازمة داون، فإنها تنمو ببطء، وتحتاج إلى تدخل مبكر حتى تنمو على الوجه المطلوب

**صفات النمو اللغوية:**

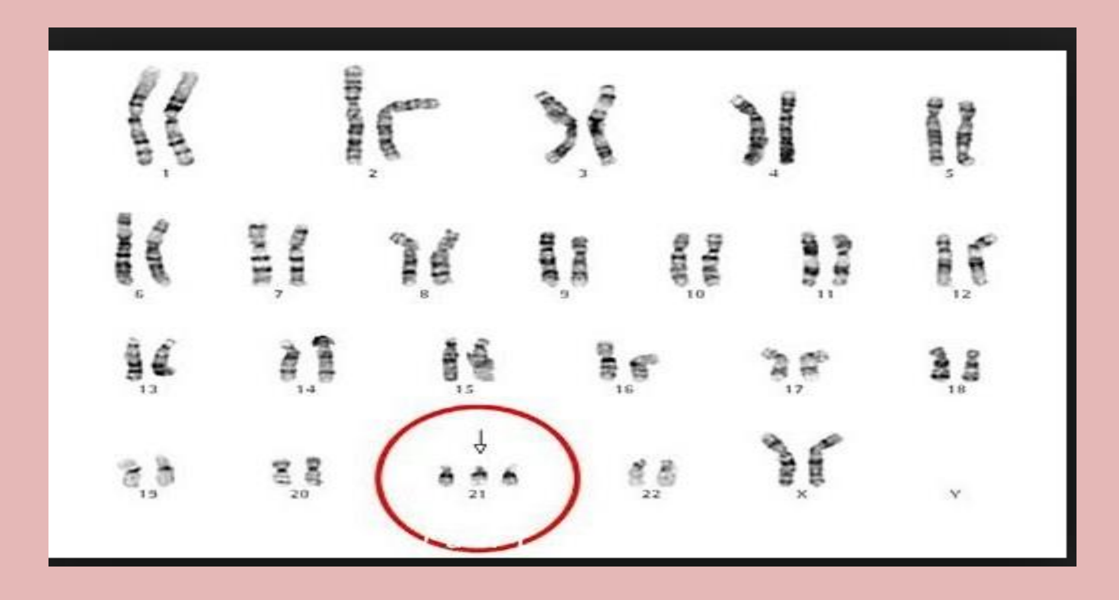
ليس هناك مشاكل لغوية خاصة لدى الأطفال المصابين بمتلازمة داون ، ولكن لوحظ أن لغة الفهم لديهم أعلى من لغة التعبير ، ولغة الفهم هي القدرة على فهم وإدراك ما يقال لهم ،أما لغة التعبير فهي القدرة على التعبير عن أنفسهم بالكلام أو الحركة ، وفي لغة التعبير لوحظ أنه يسهل عليهم اكتساب مفردات جديدة أكثر من استطاعتهم ربط هذه المفردات والكلمات لتكوين جملة صحيحة من ناحية القواعد ، كما يعاني البعض منهم من صعوبة ترتيب الكلمات في الجملة الواحدة وبشكل صحيح أو لديهم صعوبة في إخراج الكلمة أو النطق بالكلمة بشكل واضح وكثير من المراهقين والبالغين المصابون بمتلازمة داون محصور في ألفاظ تلغرافية قصيرة (أي كلمات رئيسية وليست وظيفية) .[٨]

**أسباب حدوث متلازمة داون:**

في حالة متلازمة داون يحصل انقسام خاطئ للخلية أثناء تكوين الحيوان المنوي أو البويضة قبل حدوث التلقيح وتخلق الجنين .فيكون في أحد البويضات أو الحيوانات المنوية زيادة في عدد الصبغيات من العدد الطبيعي و هو ٢٣ صبغة إلى ٢٤ صبغة ،أو أثناء فترة الحمل عند تكون الجنين ،مما ينتج عن ذلك خلية جديدة تحمل ٤٧ صبغي بدلاً من ٤٦ ، وذلك بوجود صبغي إضافي هو الصبغي رقم ٢١، ثم تبدأ الخلية الحاملة للصبغي الإضافي في الانقسام إلى خلايا مماثلة حتى تصبح كل خلايا جسمه محتوية على ٤٧ صبغ .وجميع الأبحاث والدراسات التي أُجريت لمعرفة الأسباب لم تعطي سبباً معيناً لذلك:

---

[٨] الهذلي، آمنة، دراسة مرجعية عن متلازمة داون، ص ١١ ، ١٢




**–عامل السن لدى الأم:**

يزداد احتمال حدوث الحالة بزيادة سن الأم، فقد وجد أن نسبة الإصابة بمتلازمة داون تزداد بزيادة عمر الأم طردياً . والتفسير الممكن للآن أن هناك معدل كفاءة للجهاز التناسلي للأنثى .وتقل كفاءة هذا **الجهاز** بازدياد العمر، وليس معنى هذا أن الإصابة لا تأتي لأم أصغر سناً، ولكن عوامل متعددة قد تؤثر على كفاءة الجهاز التناسلي في أي عمر من الأعمار لأسباب طارئة أو متكررة.[٩]

**–عامل السن لدى الأب:**

أوضحت بعض الدراسات أن الأب في سن متقدم إلى جانب الأم في سن متقدم له تأثيرات فيحدث متلازمة داون وذلك عندما قاموا بدراسة ٣٤١٩ حالة من متلازمة داون في الفترة من ١٩٨٣ إلى ١٩٩٧ م فقد وجد زيادة هائلة في عدد الأطفال المصابين بمتلازمة داون الذين يولدون لأبوين في سن ٣٥ فأكثر خلال ١٥ سنة.[١٠]

# الفصل الثالث:

**أنواع متلازمة داون:**

- التثلث :الصبغي رقم ٢١ (Trisomy21) ونسبة حدوثه ٩٥%
- التحول الانتقالي (المنتقل) (Translocation) ونسبة حدوثه ٤%
- المتعدد الخلايا (الفسيفسائي)(Mosaic) ونسبة حدوثه ١%

[٩] الهذلي، آمنة، دراسة مرجعية عن متلازمة داون، ص١٣
[١٠] الهذلي، آمنة، دراسة مرجعية عن متلازمة داون، ص١٤

**التثلث :الصبغي رقم ٢١:**

معظم حالات متلازمة داون تكون من هذا النوع، النطفة والبويضة من الأبوين عادية، لكن يحدث انقسام خاطئ للخلية أثناء تكوين الحيوان المنوي أو البويضة فينتج عنه إما بويضة أو نطفة تحوي ٢٤كروموزوم بدلاً من ٢٣ كروموزوم .أو عند بداية تكوين الجنين يحدث هذا الانقسام.

على الرغم من أن الوالدان يحملان العدد الطبيعي من الصبغيات الصبغي الذائد قد يكون نشأ من انقسام خاطئ ويوجد ثلاث مواضع يمكن أن يحدث فيها الانقسام الخاطئ الأول الحيوان المنوي ويقدر حدوثه بنسبة ٢٠-٣٠% ، الثاني البويضة ويقدر حدوثه مابين٧٠-٨٠% الثالث في مرحلة انقسام الخلية الأولى بعد عملية الإخصاب .ويعتقد أن آلية الانقسام في الخلية متساوي في المواضع الثلاثة.

وتتابع خلايا الجنين انقسامها وتحمل كل خلية ٤٧ كروموزوم بدلاً من ٤٦ .وعندها تكون فرصة أنجاب طفل آخر مصاب بمتلازمة داون ١-١٠٠.[11]

**التحول الانتقالي (المنتقل):**

في هذه الحالة، يحدث إعادة ترتيب للمادة الوراثية (الجينات التي تقوم على الصبغيات) حتى إن بعض من الكروموسومات يتم استبداله بنسخة إضافية من المواد الجينية من الصبغي الحادي والعشرين .العدد الإجمالي للكروموسومات لا يزال طبيعي (٤٦ في ٢٣ زوجاً من الصبغيات) ، ولكن هناك ٣ نسخ من الصبغي الحادي والعشرين. وفي بعض الأحيان خارج نطاق المادة الوراثية يأتي فقط من جزء من الذراع الطويلة من كروموسوم الحادي والعشرين ويلتصق بالكروموسومات () وهذا هو انتقال الصيغة الصبغية ٢١ والكروموسومات التي يمكن أن تشارك في الانتقال هي ٢٢، ٢١، ١٥، ١٤، ١٣، وفرصة إنجاب طفل آخر يحمل متلازمة داون نتيجة الانتقال تكون بنسبة ١من ٤ %في حالة إذا كان أحد الأبوين يحمل صبغي منقول واحد من الزوج ٢١.

**المتعدد الخلايا (الفسيفسائي):**

في هذه الحالة، يحدث خطأ في انقسام الخلايا في وقت مبكر جداً في الحياة الجنينية فتختل عندها عدد الكروموزومات فإذا حدث ذلك فإن جميع الخلايا التي تنشأ من الخلية مختلة عدد الكروموزومات تحمل نفس عدد الكروموسومات وكل ما ينتج من انقسامات من تلك الخلية مرجعة إلى الخلية الأم ، ويطلق على جميع الخلايا التي هي نتيجة الأصل من خلية واحدة بخط الخليةCell Line على سبيل المثال ، خط خلية الجلد، خط خلية الدم ، خط خلية المخ ، الخ...

[11] الهذلي، آمنة، دراسة مرجعية عن متلازمة داون، ص١٦

وعندما يخلق لشخص ما أكثر من نوع من الخلايا يسمى عندها أنها متعدد الخلايا أو فسيفسائي Mosaic فطفل متلازمة داون متعدد الخلايا( الفسيفسائي ) يكون لدية في العادة نوعان من الخلايا ، نوع يحمل ٤٧ كروموسوماً (الكروموزوم الزائد هو نسخة ثالثة م كروموزوم ٢١) والخلايا الأخرى تحمل ٤٦ كروموسوماً (أي خلايا طبيعية) وفرصة إنجاب طفل آخر يحمل نفس النوع من المتلازمة نادراً ولا توجد أرقام دقيقة .[١٢]

**- طُرق حدوث تعدد الخلايا:**

هناك طريقتين مختلفتين يحدث بها تعدد الخلايا:

**الطريقة الأولى** :أن اللاقحة بها ثلاث نسخ من كروموسوم ٢١ ولكن أثناء الانقسامات فقدت إحدى الخلايا والنسخة الزائدة فأصبح عدد الكروموسومات فيها ٤٦ كروموسوم. ونتج من هذه الخلية عدة خلايا، فأصبح الشخص في النهاية لدية نوعان من الخلايا نوع فيه العدد الطبيعي والنوع الآخر فيه ٤٧ كروموزوماً.

**الطريقة الثانية** :وهي عكس الطريقة الأولى فالاقحة كان فيها ٤٦ كروموسوماً ولكن بعد الانقسامات أصبحت إحدى الخلايا فيها ٤٧ كروموسوماً (بزيادة نسخة أخرى من كروموسوم ٢١) فالخلايا التي نشأت من الخلية الأولى سوف يكون بها ٤٦ كروموسوماً بينما الأخرى يصبح بها ٤٧ كروموسوماً.

## الفرق بين أطفال متلازمة داون التثلث :الصبغي رقم ٢١، وأطفال متلازمة داون المتعدد الخلايا:

في الوقت الحاضر ليس هناك الكثير من الأبحاث حول التشابهات والفروق بين أطفال متلازمة داون (التثلث :الصبغي رقم٢١) وأطفال متلازمة داون المتعدد الخلايا .وهناك مقارنة تمت بين ٣٠ طفلاً متعدد الخلايا و٣٠ طفلاً من نوع ٢١ الثلاثي.

فوجد أن معدل الذكاء لأطفال متعددي الخلايا أعلى ب ١٢ نقطة من معدل أطفال ٢١ الثلاثي.

لكن بعضاً من أطفال ٢١ الثلاثي كانت نتائجهم أعلى من بعض الأطفال متعدد الخلايا، وقد يعكس **هذا** نسبة الخلايا الطبيعية من الخلايا الأخرى غير الطبيعية، فبشكل عام كلما زادت نسبة الخلايا الطبيعية زادت مع نسبة معدل الذكاء.[١٣]

[١٢] الهذلي، آمنة، دراسة مرجعية عن متلازمة داون، ص١٧ ، ١٨
[١٣] الهذلي، آمنة، دراسة مرجعية عن متلازمة داون، ص١٨ ، ١٩

## بعض المشكلات الصحية لذوي متلازمة داون:

ترتبط متلازمة داون بالإضافة إلى العوق الذهني (بسيط أو متوسط وأحياناً شديد) بمشاكل صحية مختلفة:

-عيوب خلقية في العمود الفقري بالرقبة في حوالي ١٠-١٥%من الحالات.

- اضطرابات في الجهاز الهضمي في حوالي ١٢ % من الحالات.

- يولد ٥٠ % من الأطفال بتشوهات خلقية في القلب عبارة عن فتحات أو فتحة واحدة.

- مشكلات في السمع والإبصار

- مشكلات متكررة في الجهاز التنفسي.

- نقص في هرمون الغدة الدرقية

ويحتاج الطفل إلى تدخل طبي أو جراحي وإلى زيارة المستشفيات بصفة متكررة.[١٤]

## علاج متلازمة داون:

لا يوجد في الوقت الحالي علاج للأشخاص المصابين ب متلازمة داون، وذلك بسبب عدم القدرة على تغيير الصبغة الوراثية، لكن يمكن التخفيف من المشكلات التي يتعرض لها، ويكون ذلك بعدة طرق منها:

- توفير الرعاية الصحية الجيدة للطفل المصاب ب متلازمة داون، وذلك لاكتشاف الأمراض التي يتعرض لها فور حدوثها، ومحاولة الحد من إصابة بالعدوى المتكررة، مثلاً بإعطائه التطعيمات المهمة.
- التعليم والتدريب :يعلم الطفل في مدارس خاصة إذا كانت درجة الإعاقة كبيرة، كما يمكن له الاندماج في المدارس العادية إذا كان مستواه الذهني في حدود المتوسط.
- إعادة التأهيل للأطفال الذين لم ينالوا الرعاية الكافية منذ البداية.
- التمارين الرياضية لتقوية عضلاتهم وتحسين معنوياتهم، بالإضافة لأنواع مختلفة من العلاج الطبيعي والعلاج المهني.
- توفير فرص العمل للبالغين المصابين ب متلازمة داون، ويمكنهم العمل في أعمال مختلفة بعد التدريب

[١٤] الهذلي، آمنة، دراسة مرجعية عن متلازمة داون، ص٢٠ ، ٢١

- ينصح بإجراء الفحص الصبغي لوالدي الطفل المصاب بالانتقال الصبغي لتحديد الناقل، وبالتالي فحص الجينات في المستقبل.[١٥]

## البلوغ لدى الذكور:

كان الاعتقاد السائد أن الرجال المصابون بمتلازمة داون لا ينجبون، ولكن أثبتت الدراسات حاله فردية منهم أصبح أباً، وإن كان نادر الحدوث، وعند إجراء الفحوص وجد أن هرمون الذكورة طبيعي مثل أقرانهم الأصحاء، حتى مع زيادة العيوب في الجهاز التناسلي للذكر، أما عن العلامات الثانوية للبلوغ (الصوت، الشعر) فإنها تظهر في وقتها الطبيعي مثل أقرانهم الأصحاء. [١٦]

## البلوغ لدى الإناث:

الفتاة المصابة بمتلازمة داون عادة ما تأتيها العادة الشهرية مثل أقرانها، وتكون العلامات الجنسية الأولية والثانوية طبيعية في شكلها ووقت ظهورها، مع احتمال وجود اضطرابات هرمونية جنسية. وأثبتت الدراسات وجود مجموعة من الفتيات المصابات بمتلازمة داون وقد حملن وأنجبن ويمكن أن تلد طفل سليم (احتمال ٥٠ %)أو طفل لديه متلازمة داون (احتمال ٥٠ %) . [١٧]

## الزواج وذوي متلازمة داون:

الحقيقة تثبت أن البالغين من ذوي متلازمة داون قادرون على تشكيل علاقات دائمة ومستمرة تؤدي إلى الزواج ولا يختلف الشبان ذوي متلازمة داون عن غيرهم بعضهم قد تزوج فعلاً لكن الأمر ليس بهذه البساطة لأنه لا يمكنهم أن يعيشوا مستقلين تماماً أو أن يتحملوا مسؤولية تكوين أسرة.[١٨]



[١٥] الهذلي، آمنة، دراسة مرجعية عن متلازمة داون، ص ٢١ ، ٢٢
[١٦] الهذلي، آمنة، دراسة مرجعية عن متلازمة داون، ص٢٣
[١٧] الهذلي، آمنة، دراسة مرجعية عن متلازمة داون، ص٢٤
[١٨] الهذلي، آمنة، دراسة مرجعية عن متلازمة داون، ص٢٦

# الخاتمة:

**التوصيات والمقترحات:**

التعامل مع هؤلاء المصابين كأنهم عاديين ونجعلهم جزء من المجتمع ومساعدتهم حين يحتاجون المساعدة او في حل مشكلاتهم، ولذلك أقيم عيد للمصابين بالمتلازمة وهو ٢١ آذار.




# المصادر والمراجع:


١. **الهذلي، آمنة، دراسة مرجعية عن متلازمة داون.**

٢. **العريض، شيخة، نحو حياة أفضل لمتلازمة داون**

٣. **www.syr-res.com (ما هي متلازمة داون)**

# الفهرس:

**٤- الفصل الثالث.......................................................٧**